



Rapport d'activité 2013 du CRMR d'origine hypophysaire DEFHY

Décembre 2013

Centre de Référence
DEFHY
Maladies Hypophysaires
rare

1- Activité Année 2013

Type de maladie ou atteinte	Nombre de patients de la file active	Répartition par type de consultation (adulte)	Activité	Origine géographique des patients	Caractéristique démographique des consultants
Pathologies rares d'origine hypophysaire (ensemble)	1329 1057 (adultes), détaillé après 272 (pédiatrie, hospitalisés) Dont 130 nouveaux (adultes cs)	a: 1 ^{er} avis 2% b : Recours 35% c : Suivi par le centre 63%	Nombre de consultations Adultes : Totales 4713 dont Hypophyse 808 (dont 130 nouveaux) Pédiatrie : dont hypophyse : 1722	répartition en % régionale, extra régionale, internationale (UE et hors UE) Adultes (file active): PACA : 85.5% Hors PACA : 14.5% hors paca ou non indiqué Pédiatrie (hospitalisation patients) : PACA : 93% Hors PACA : 7%	Nombre d'adultes : 808 (32%) Nombre d'enfants : 1722 (68%)
Adénomes hypophysaires (D352)	635 patients dont 62 nouveaux +3 pédiatrie	a: 12 b: 223 c: 400	Nombre d'hospitalisations : -Hospitalisation complète : 1725 dont hypophyse 389 -Hôpital de jour 1777 dont hypophyse 444 - pédiatrie (hospitalisation 75 et hôpital de jour 281), hypophyse : 356		
Dont : -Acromégalie (E220)	175 patients dont 14 nouveaux +2 pédiatrie	a: 3 b: 61 c: 111			
-Maladie de Cushing (E240)	80 patients dont 3 nouveaux	a: 2 b: 28 c: 50			
-Prolactinome (E221)	302 patients dont 69 nouveaux +2 pédiatrie	a : 6 b: 106 c : 190	Délai d'attente (par exemple durée moyenne pour obtenir un RDV, exprimé en semaine) :		
Craniopharyngiome /kyste hypophysaire (D353+D44.40)	27/53 patients dont 2 nouveaux + 7 pédiatrie	a: 2 b: 32 c: 56	Consultations : 3 semaines Moins d'une semaine pour les urgences Hospitalisation ou hôpital de jour : 1 semaine		
Déficits hypophysaires (E230)	319 patients dont 16 nouveaux + 32 pédiatrie	a: 6 b: 112 c: 201			
Diabète insipide (E232)	66 patients dont 1 nouveau +17 pédiatrie	a: 1 b: 23 c: 42			
Retard de croissance (E343+ E241)	18 patients dont 7 nouveaux + 90 pédiatrie ??	a: 0 b: 6 c: 12			
Puberté précoce (E301)	8 patients pas de nouveau + 106 pédiatrie ??	a: 0 b: 3 c: 5			
Retard pubertaire (E300)	9 patients dont 2 nouveaux + 13 pédiatrie	a: 0 b: 3 c: 6			

2- Evaluation des missions et plan d'action 2013

1- Expertise

1 : Le centre de référence définit les bonnes pratiques de prise en charge de la maladie (ou du groupe de maladies) pour la(les)quelle(s) il a été labellisé.

a- Il élabore ou adopte les recommandations ou protocoles de soins permettant de favoriser les bonnes pratiques de prise en charge des malades (dont les Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins)

- **Expert auprès de l'ANSM** pour le Mifepristone dans l'indication hypercorticisme (Dr F. Castinetti)
- Expert auprès de l'ANSM pour la bonne utilisation des anti-cortisoliques dans le syndrome et la maladie de Cushing (Dr F. Castinetti)
- Participation à l'élaboration du **consensus national de la Société Française d'Endocrinologie** sur la prise en charge des adénomes hypophysaires non sécrétants en tant que co-responsable (Dr F. Castinetti)
- **Consensus et recommandations** pour la prise en charge des hyperglycémies chez les patients Cushing traités par Pasiréotide, ayant donné lieu à une publication (*Reznik Y et coll., Diabetes metab, 2013*), Pr Brue

b- Il élabore des procédures encadrant l'annonce du diagnostic et présentant l'évolution de la pathologie.

- Mise à jour des **procédures et gestion documentaire** du service : 2^{ème} version, février 2013.
- Elaboration d'une procédure d'annonce diagnostique en collaboration avec le CRM endocrinienne de la croissance dans les « **insuffisances hypophysaires acquises et non acquises** », novembre 2013, avec diffusion grâce au site DEFHY.
- Elaboration d'un **livret patient sur les adénomes à prolactine**.

c- Il organise la diffusion de ces recommandations, protocoles et procédures au sein de la filière de soins qu'il anime.

- Mise à jour des informations sur le **site du centre de référence DEFHY (procédures, réunions, protocoles, bibliographie...)**.
- **Newsletter semestrielle** diffusée grâce à une mailing liste des médecins référents élaborée en 2012 puis tenue à jour régulièrement et grâce au site DEFHY.

Réalisation de séances d'enseignement postuniversitaire, de Formation Médicale Continue :

- . **1 à 2 EPU/ an auprès de Médecins Généralistes**, organisées par la faculté de médecine, portant sur les pathologies hypophysaires
- Intervention au DIU d'endocrinologie pédiatrique : diagnostic et traitement du craniopharyngiome, à destination des pédiatres (Pr Reynaud),
- **Réunion d'endocrinologie pédiatrie de Provence** (lundi trimestriel), à destination des endocrinologues pédiatres ou adultes par le Pr Reynaud et le Dr Simonin
- « Dépistage des pathologies endocriniennes en **Médecine du travail** » lors des 5ème Journée d'étude de l'Association Pour la Prévention des Risques Professionnels du Personnel Hospitalier, Jeudi 20 Juin 2013, Marseille, CHU de La Timone, Pr Brue
- Intervention au **DIU de thyroïdologie** sur la TSH (Dr F. Castinetti, Toulouse)
- Intervention au **DU de pathologie hypothalamo-hypophysaire**, novembre 2013 (Dr F. Castinetti, Kremlin-Bicêtre)

- Intervention au **DU de réparation juridique** : « endocrinopathies post-traumatiques », avril 2013 (Dr F. Castinetti, Marseille)
- Intervention au **DIU Endocrinologie et diabétologie pédiatrique** : craniopharyngiome de l'enfant. » « Causes génétiques des déficits hypophysaires constitutionnels », Pr R. Reynaud
- Intervention au **DIU Endocrinologie et Diabétologie pédiatrique** (réunion Post DIU) : « stratégie génétique devant un déficit hypophysaire », Pr R. Reynaud
- Intervention au **DIU de gynécologie de l'adolescente** : « hypogonadisme hypogonadotrope », Pr R. Reynaud
- Intervention lors de « **preceptorship** » européens :. EUROPIT, Annecy, novembre 2013 : « Adénome thyroïdienne », Pr Brue
« Radiothérapie et adénomes hypophysaires », Dr Castinetti
. Clinical update de ESE, Madrid, septembre 2013 : « hypopituitarisme », Pr Brue

Nombreuses **communications orales et écrites** (17 articles dans des revues nationales ou internationales) réalisées par les différents médecins du centre DEFHY (cf annexe 1)

- Diffusion des cartes de soin et d'urgence « **insuffisance surrénale** » et « **diabète insipide** » et information à la filière de soin grâce au site DEFHY et à la newsletter DEFHY.
- Les **protocoles** sont disponibles pour les acteurs de la filière de soin sur le serveur de l'AP-HM, avec des accès limités, identifiés (Timoendoped pour la pédiatrie et Timopoleinvestclini pour les adultes), avec mise à jour des accès (protocoles mis à jour en février 2013).
- **Poursuite de l'enquête sur la possession et la bonne utilisation des cartes d'insuffisance surrénale** et pour les **cartes diabète insipide** dans les services d'hospitalisation adulte, avec un autocollant collé sur le dossier permettant de savoir immédiatement si la carte a été bien remise, et à quelle date.

d- Il évalue les recommandations, protocoles et procédures, leur diffusion et leur mise en œuvre dans la filière de soins qu'il anime

- Evaluation des connaissances des patients grâce aux **questionnaires sur les pathologies hypophysaires** (avant et après remise du livret d'information)
- Evaluation interne des protocoles ayant mené à une mise à jour et nouvelle version des protocoles et procédures DEFHY et diffusion « contrôlée » sur le serveur interne.

Plan d'action :

- **Livret patient** portant sur l'hyperprolactinémie en cours de finalisation, diffusion pour 2014.
- **Interprétation de l'enquête** « cartes insuffisance surrénale » et « diabète insipide » à réaliser
- Elaboration en cours **d'une procédure d'annonce diagnostique** dans le craniopharyngiome en collaboration avec le CRM endocriniennes de la croissance.
- Partenariat avec l'entreprise « **Sanoia** » pour accès et diffusion de la carte de soin « insuffisance surrénale » sur la fiche patient « Sanoia » et accessible via un ordinateur ou une application spécifique.
- Evaluation des recommandations et de leur diffusion via des **questionnaires aux réunions médicales** organisées par le CRM DEFHY.
- Mise en place dans le centre d'un **preceptorship Européen** pour 2014 (MUSIC PIT : Marseille University Specialized International Course on PITuitary disorders) sur les pathologies hypophysaires.

Recours

2 : Le centre de référence assure une activité de recours pour la prise en charge personnalisée de certains patients.

a- Il met en place une organisation spécifique pour dédier des plages à cette activité, maîtriser les délais d'attente et gérer les situations d'urgence

- **Disponibilité** 24h/24, 7j/7 de l'équipe médicale d'astreinte et d'urgence (insuffisance surrénale aigüe, apoplexie hypophysaire..), via les services d'endocrinologie adulte et pédiatrique ou via le mail du centre DEFHY.
- Créneaux de **consultation** « **d'urgence** » des médecins du centre DEFHY et créneaux « nouveau patient ».
- Mail du centre DEFHY (boite gérée par le médecin du CRMR) disponible sur le site de l'APHM.

b- Il formalise cette activité dans le cadre de la filière de soins

- **Information** grâce aux réunions médicales régionales, nationales ou internationales (avec adresse du site DEFHY et mail indiqués lors des communications orales pour un accès médical facilité), le site du centre de référence, les newsletters...
- Information sur le CRMR dans le **quotidien du médecin**, avec information des généralistes quant aux pathologies prises en charge dans le centre de référence (Dr F. Castinetti, décembre 2013)

c- Il met en place des moyens de communication pour les avis à distance

- **Mail** defhy, permanence **téléphonique** et numéro de téléphone dédié
- Boite **intranet** pour les avis endocrinologiques de l'AP-HM.

d- Il évalue son activité de recours du point de vue quantitatif et qualitatif

- **Comptabilisation** des mails (patients : 338, médecins 461) et appels téléphoniques et sur répondeur de recours (cf boite defhy et carnet téléphonique du centre DEFHY)
- **Comptabilisation** des avis intranet (782 avis en 2013 dont 39 spécifiques aux pathologies hypophysaires, cf annexe 2)
- Plaintes centralisées par l'administration
- **Enquête sur les recours en Hospitalisation de semaine et de jour adulte/ 8 semaines début 2013**
154 patients hospitalisés en HDJ et HDS pour pathologie hypophysaire /8 semaines janvier-février 2013 : 3 1^{er} avis (2%), 54 recours (35%) et 97 suivis (63%)

Plan d'action :

- Améliorer le **recrutement dans l'activité de recours** (diffusion de l'information via différents supports), avec organisation d'une **consultation spécialisée à l'hôpital Nord** dans le service d'endocrinologie du Pr Dutour en 2014.
- Réalisation et mise à jour de **l'enquête de recours** en consultation sur une période de 2 mois et poursuivre **l'enquête de recours en hospitalisation** pour mise à jour annuelle des données.

2- Recherche et surveillance épidémiologique

3 : Le centre de référence initie et coordonne des recherches sur la maladie pour laquelle il a été labellisé.

a- Il mutualise les moyens permettant de réaliser des études multicentriques sur des travaux d'envergure nationale et internationale

- Poursuite du **travail collaboratif avec la dermatologie** sur les hypophysites chez les patients traités par Ipilimumab pour un mélanome avancé, ayant donné lieu à des communications écrites et orales à des congrès endocrinologiques et dermatologiques. (Dr F. Albarel)
- Travail collaboratif avec le **Pr Régis (neurochirurgie fonctionnelle et stéréotaxique)** sur les déficits hypophysaires et les patients présentant un hamartomes traités par gamma-knife (Dr Castinetti)
- **Etude multicentrique nationale** débutée (Marseille et Grenoble) sur le Dex Minirin comme marqueur prédictif précoce de récurrence de la maladie de Cushing, Dr F. Castinetti, Dr P. LeMarch'hadour)
- Les Anticortisoliques dans la maladie de Cushing, **étude multicentrique nationale** en cours, publication des résultats prévue pour début 2014 (Dr F. Castinetti)
- Participation aux **études observationnelles KIMS** (traitement par GH chez l'adulte) et **ACROSTUDY** (traitement par pegvisomant) dans le cadre des déficits en GH et dans l'acromégalie respectivement, Pr Brue.
- Recherche d'anomalies génomiques spécifiques des tumeurs agressives en comparant des tumeurs hypophysaires récidivantes et non récidivantes à partir de tumeurs fixées en paraffine avec un suivi de 8 ans , **étude multicentrique nationale**, ayant donné lieu à un article dans *acta neuropath 2013 (Trouillas J. et al, Acta Neuropathol. 2013 Jul;126(1):123-35)*
- **Etude internationale** avec le Pr Drouin (Montréal) et le Dr Marc Samuels (Montréal) concernant les déficits hypophysaires avec déficit immunitaire acquis (Sd DAVID)
- **Contrat de recherche** « Arcus Brésil » (Ivo JP Arnhold) sur les Déficiets hypophysaires combinés : ARCUS project Marseille-Sao Paulo, 2009-2013
- Nombreux travaux collaboratifs nationaux et internationaux dans les déficits hypophysaires congénitaux et les facteurs de transcription hypophysaires ayant donné lieu à des publications en 2013 (cf publications Pr Brue, Pr Reynaud et Dr Castinetti)

*Essais cliniques :

Plusieurs protocoles **d'essais cliniques** ont été réalisés en 2013 dans le centre dans le traitement des pathologies hypophysaires rares,

- **Essai CSOM230G2304** : 4 patients screenés, 1 patient traité

« Etude de phase III ,multicentrique, randomisée ,en double aveugle, destinée à évaluer l'efficacité et la tolérance du pasiréotide à libération prolongée (LP) chez des patients atteints de la maladie de Cushing ».

- **Essai PAOLA (CSOM230C2402)**: (5 patients screenés, 3 inclus)

"Etude multicentrique, randomisée, en groupes parallèles, évaluant l'efficacité et la tolérance du Pasiréotide LP 40 mg et 60 mg en double aveugle versus la poursuite d'Ocréotide LP ou Lanréotide ATG en ouvert chez des patients ayant une acromégalie insuffisamment contrôlée".

- **Etude OTBB2** : (en cours)

« Etude multicentrique sur l'évaluation de la tolérance d'une administration intra-nasale d'Ocytocine chez des nourrissons présentant un syndrome de Prader-Willi et de son effet sur la succion et la prise alimentaire »

- **Essai CSOM230C2305**: (phase d'extension pour une patiente)

" Etude de phase III randomisée, multicentrique en double aveugle évaluant la tolérance et l'efficacité du Pasiréotide LP versus Octréotide LP chez les patients avec un diagnostic d'acromégalie active".

- **Essai CSOM230B2410** : 1 patient

Etude observationnelle des patients traités par pasiréotide en sous-cutané dans la maladie de Cushing.

- **Essai GH antisense (ATL 1103)** : 1 patient screené et inclus

Etude de phase 2 évaluant la sécurité, la tolérance, la pharmacocinétique et l'efficacité de ATL1103 chez les patients acromégales

* **Participation à des Protocoles de Recherches non interventionnels (22) :**

- **PHRC 2009 AOP09076 : Etude Cranioped France**: Investigateurs coordinateurs : Dr Zenaty et Dr Puget

Etude multicentrique nationale ayant pour objectif l'analyse de l'évolutivité tumorale, la morbidité et la qualité de vie des patients atteints d'un craniopharyngiome diagnostiqué à l'âge pédiatrique.

Inclusions en cours, 20 patients inclus par le centre.

- **Etude IRMA2** : Travail collaboratif multicentrique avec Liège (Pr Bonneville, Pr Beckers) sur les aspects IRM de l'adénome somatotrope en T2 et réponse aux Analogues de la somatostatine des adénomes somatotropes après 6 mois de traitement

- **Etude Hypopronos** : Recherche d'anomalies génomiques spécifiques des tumeurs agressives en comparant des tumeurs hypophysaires récidivantes et non récidivantes à partir de tumeurs fixées en paraffine avec un suivi de 8 ans (étude multicentrique nationale), ayant donné lieu à un article dans acta neuropath2013

- **Etude PITUIGENE** (suite d'hypopronos): Pituitary Tumours : Identification of GENETic markers of aggressiveness and malignancy by array comparative genomic hybridization analysis (CGH) a été retenu parmi les projets de PHRC INCA 2012. Sélection en cours des patients potentiellement incluables.

- **PHRC inter-régional sur les effets tardifs extra-hypophysaires de la radiochirurgie Gamma Knife accepté en septembre 2013** (en collaboration avec Nice et Montpellier, Dr F. Castinetti)

* **Réseau Genhypopit:**

- **Mise à jour du réseau et de la base de données GENHYPOPIT** avec recrutement d'un ARC pour tenue du fichier : mise à jour et entretien

135 patients enregistrés, 222 analyses génétiques effectuées en 2013 enregistrées dans la base de donnée (total dans la base au 31 décembre 2012 : 1044 patients ; 2013 analyses génétiques) ; cf annexe 3

<http://jules.nord.univ-mrs.fr/fmi/webd#CPHD%20DB>

- **Recherche fondamentale** (Centre de Recherche en Neurophysiologie et Neurobiologie de Marseille CRN2M, CNRS et Université de la Méditerranée)

- **Contrat de Recherche ANR (Agence Nationale de la Recherche)** « Programme : du gène à la physiopathologie , des maladies rares aux maladies communes

(GENOPAT) 2008 », Projet : « MDPHD, Nouveaux Déterminants Moléculaires des Déficits Hypophysaires » ANR GENOPAT 2008 (2009-2013), Pr T. Brue

- **Contrat de Recherche** Fondation Maladies Rares (novembre 2012) : 2ème appel à projets 'High throughput sequencing and rare diseases'. Projet : "Exome Project In CPHD (EPIC) Study" Co-porteurs de projet : Thierry Brue et Serge Amselem (financement intégral de 16 exomes), en cours.

- **Contrat de recherche** « Arcus Brésil » (Ivo JP Arnhold) sur les Déficits hypophysaires combinés : ARCUS project Marseille-Sao Paulo, 2009-2013

b- Il diffuse le résultat de ses recherches aux autres centres, aux professionnels de santé et aux associations de patients

- Nombreuses **publications nationales et internationales** (17) : cf annexe 1
- Nombreuses **communications orales et écrites** , cf annexe 1

Réalisation de séances d'enseignement postuniversitaire, de Formation Médicale Continue : cf 1c

Organisation et interventions à des réunions scientifiques :

- Rencontre annuelle d'Endocrinologie Pédiatrique/Adulte du **Grand Sud**, « le métabolisme dans tous ses états, de l'enfant à l'adulte », mars 2013 (organisation, modération et plusieurs interventions par des médecins du CRMR DEFHY)
- Réunion annuelle du « **Groupe Plein Sud** » Marseille, endocrinologie adulte, « Actualités en pathologie hypophysaire », s'adressant aux professionnels de santé de la région PACA et des centres de compétences, 30 mai 2013 (organisation et intervention)
- **Journée scientifique du Centre de Référence** annuelle en juin 2013 : « journée DEFHY 2013, les craniopharyngiomes », avec mise à jour scientifique sur les craniopharyngiomes avec des interventions des référents nationaux et internationaux sur le sujet, et présentation aux professionnels de santé des études en cours dans le centre de référence sur les pathologies hypophysaires (organisation et interventions)
- **Journée CRMR croissance et hypophyse** : « Hormone de croissance et IGF », décembre 2013 (Organisation et interventions des médecins du Centre DEFHY)
- « **3^{ème} forum d'endocrinologie moléculaire** » mai 2013, Pr Reynaud (co-organisation avec Pr Linglard, Pr Netchine, Dr Castanet, Dr Plotton et intervention)
- **Interventions au 30^{ème} Congrès de la SOCIÉTÉ FRANÇAISE D'ENDOCRINOLOGIE**, Paris Octobre 2013:
 - . Symposium « endocrinologie de la transition »: « l'hypopituitarisme multiple, de l'enfant à l'adulte » Pr Reynaud et Dr Albarel
 - . Symposium « Symptômes et complications de l'acromégalie », « Quels symptômes pour un diagnostic précoce », Pr Brue
 - . « Kétoconazole et maladie de Cushing », Dr F. Castinetti
 - . « hyperparathyroïdie à imagerie discordante ou négative : peut-on éviter l'exploration cervicale bilatérale ? », Dr M. Philippon
- **Interventions ECE** (European congress of endocrinology), Copenhague, mai 2013 :
 - . “Anticortisol drugs in Cushing's disease: results of the FRESKO Study”, Dr Castinetti
 - . “Latest insight in pituitary insufficiency”, symposium, Pr Brue
 - . “Role of ERK pathway in SST signaling”, Pr A. Barlier
- Society for Endocrinology, British Endocrine Society (BES) meeting, “Aggressive pituitary tumours and temozolomide treatment” 2013, 19 March 2013, Pr Brue, invité
- Annual meeting of the **Endocrine Society**, “Combined Pituitary Hormone Deficiency: Novel Phenotypes”, San Francisco, 15 June 2013, Pr Brue invité
- Intervention du Pr Brue aux **Echanges cliniques**, Paris, avril 2013 « questions non résolues dans les adénomes hypophysaires, intérêt de la préparation pré-opératoire dans la maladie de Cushing »
- Intervention du Pr Brue aux **rencontres nationales d'endocrinologie** Cochin (CRMR surrenale), « les anticortisoliques », avril 2013
- Intervention du Dr F. Castinetti aux **journées universitaires Paris Sud**, septembre 2013, « Kétoconazole, un traitement efficace des syndromes de Cushing »
- « **Séminaires Interhospitaliers d'endocrinologie de l'Université Libre de Bruxelles** » "Génétique des insuffisances hypophysaires", Bruxelles, 18 mars 2013, Pr Brue invité
- **Interventions à l'ENEA workshop**, Tel Aviv, décembre 2013 : « symptômes et difficultés diagnostiques dans la maladie de Cushing », « épidémiologie et étiologie des hypopituitarismes », Pr Brue

« Pituitary stalk interruption syndrome », Pr Reynaud

- Intervention du Pr Brue au 4th **European Society of Endocrinology Clinical Update meeting**, “diverse causes of hypopituitarism”, Madrid, Spain, 25-27 October 2013 (invité)
- Intervention du Pr Brue à la **Société Maghrébine d’Endocrinologie Diabétologie**, « Novel causes of hypopituitarism », Novembre 2013

- Comités scientifiques :

- . Membre du “programme committee of the annual European Endocrine Society Meeting”, Copenhague, Danemark, Mai 2013, Pr Brue
- . Vice président du comité scientifique du congrès de la SFE Paris oct 2013, Pr Barlier
- . Comité scientifique pérenne de la Société Française d’Endocrinologie, Pr Barlier
- . Membre du groupe « os » de la SFEDP et centre de référence maladies rares du calcium (Dr Simonin)
- . Membre du conseil d’administration de la Société Française d’Endocrinologie de Diabétologie Pédiatrique, Secrétaire de la SFEDP en 2013, Pr Reynaud

- **Réunion patient** : « hypercorticisme et Cushing », novembre 2013, en collaboration avec l’association surrénale.

c- Il évalue sa production en termes de publication en s’appuyant sur les indicateurs élaborés dans le cadre des MERRI

- Données **SIGAPS** : articles publiés par le service d’endocrinologie adulte, 124 points SIGAPS (Cf annexe 1)

Plan d’action :

- . Membre du **Comité Scientifique** de la 2^{ème} journée de recherche translationnelle « maladies rares », Marseille, octobre 2014, Dr F. Castinetti
- . Journées Grand Sud 2014 : 27-28 mars 2014,
- . Journée DEFHY 23 mai 2014
- . **Interventions prévues** : « société international neuroendocrine », SINE, Brésil, Pr Brue, invité
« Endocrine 2014 », Chicago, Pr Brue, invité expert, Pr Reynaud, invitée, Dr Castinetti, invité

Projets à venir :

- **Participation** au projet **craniopharyngiomes**, étude multicentrique européenne, A. Beckers
- **Projet HyperCor** (effets sur la graisse viscérale des hypercorticisme) : multicentrique national (Dr F. Castinetti)
- Intérêt du prétraitement médical avant chirurgie dans l’acromégalie
- Participation à l’essai **GH longue durée d’action** (MOD4023, Prolor) chez les patients adultes déficitaires en GH (étude phase 3)
- Participation à l’étude **CSOM230B2411** (Novartis) : Pasiréotide sous-cutané monothérapie ou en association avec la cabergoline chez les patients présentant une maladie de Cushing.
- Participation au PHRC **cranioexxe** : exenatide chez les patients présentant une obésité hypothalamique suite à un craniopharyngiome
- Projet en collaboration avec les endocrinologues pédiatres du CRMR troubles de la différenciation sexuelle, Lyon, sur un protocole **d’induction pubertaire** chez les patients présentant un hypogonadisme hypogonadotrope (Pr Reynaud, Dr Albarel, Dr Plotton, Pr Lejeune)
- **Etude diabète et acromégalie** monocentrique dans un 1^{er} temps: questionnaire avec détermination d’un seuil chez les diabétique pour dépister une acromégalie par un dosage de l’IGF1
- **Projet de Dépistage du Sd DAVID** dans les « syndromes d’immunodeficiency commune variable » chez l’enfant (Dr V. Barlogis, Pr Michel) et l’adulte (Dr N. Schleinitz, Pr Harlé), Pr Reynaud
- **Etude Acropolis** : identification des associations de symptômes les plus caractéristiques de l’acromégalie, présents au moment du diagnostic de la maladie, prévu pour 2014

Recherche et surveillance épidémiologique : la surveillance épidémiologique

4 : Le centre de référence participe à la surveillance épidémiologique

a- Il recueille et analyse les données cliniques collectées lors du diagnostic ou du suivi des patients

*** Recueil et analyse des données pour différents registres (poursuite ou nouveaux) :**

- Registre français du Cushing :

Nbre de patients inclus au 31 dec 2013 : 162 patients

Cf rapport decembre 2013

www.clininfohosting.com/specif/CUSHING/

- Registre français de l'acromégalie :

Nbre de patients inclus au 31 dec 2013:120

- Syndrome de Cushing (ERCUSYN):

Registre européen, 105 patients inclus par le centre fin 2013.

<https://www.register-db.com/ERCUSYN/home.seam>

- Liege Acromegaly Survey (LAS):

Registre européen en collaboration avec Pr Beckers (Liège, Belgique 270 patients inclus).

- Participation aux études observationnelles **KIMS** (traitement par GH chez l'adulte) et **ACROSTUDY** (traitement par Pegvisomant) dans le cadre des déficits en GH et dans l'acromégalie (traitement par Pegvisomant) respectivement. Ces études multicentriques internationales ont donné lieu à plusieurs publications et communications orales dans des congrès internationaux depuis 2006 (fin de KIMS en 2013, poursuite de l'Acrostudy)

<https://endo.viedoc.net>

- Registres NUTRIPEN, MEGHA, UMATROPE, NORDITROPINE SIMPLEXX, SEPAGE, Nordinet:

Participation aux registres des patients adultes et enfants traités par GH, avec mise à jour de la base de données Nordinet grâce à l'intervention d'un ARC dédié.

- Etude: "Etude de surveillance pour le suivi à long terme de la tolérance et de l'efficacité d'Omnitrope administré chez l'adulte" (Etude PATRO ADULT)

- Base de données CEMARA :

Coordination avec le CRMR de la croissance (J Léger) pour le recueil des pathologies endocriniennes rares de l'enfant par l'intermédiaire de la base de données CEMARA, participation à la création du pétale déficit hypophysaire.

84 fiches patients envoyées par le centre à ce jour : déficits hypophysaires congénitaux et craniopharyngiomes en cours de saisie. En 2013 : Exploitation des données en cours. <http://cemara.org>

- Mise en fonction et utilisation depuis septembre 2012 de **la base de donnée informatisée « pathologies hypophysaires, fiche de RCP »** en commun avec le service de neurochirurgie du Pr Dufour, avec données cliniques et chirurgicales des patients présentant une pathologie hypophysaire (site internet sécurisé). En 2013, développement et amélioration progressive des données enregistrées et possibilité d'extraction pour l'exploitation de ces données. Diffusion

progressive aux médecins régionaux de l'utilisation, avec un accès contrôlé et des droits « limités » (101 fiches rentrées en 2013, 139 fiches total rentrées fin 2013) <http://timone.systalium.eu/>

***Réseau Genhypopit :**

Mise à jour des détails génotypiques et phénotypiques de patients porteurs de déficits hypophysaires combinés, avec exploitation médicale en cours des données pour une publication à venir.

<http://jules.nord.univ-mrs.fr/fmi/webd#CPHD%20DB>

- Réalisation **d'études cliniques de suivi, rétrospectif ou prospectif** (cf bibliographie : acromégalie, Cushing, Sd Sheehan...)

b- Il met en place des collections de données, « registre » pour la ou les maladie(s) rare(s) pour la(les)quelle(s) il a été labellisé ou transfère ses données à un centre ayant mis en place une remontée organisée de données.

- Mise à jour des « **orphacodes** » avec le SSPIM, (instruction N DGOS/PF2/2012/389 du 16 novembre 2012) et diffusion aux centres de compétences ; utilisation des orphacodes dans le secteur pédiatrique

- **Registres, CEMARA, base de données « pathologies hypophysaires », Réseau Genhypopit... (cf supra)**

Plan d'action :

- **Opérateur de saisie (en attente, demandé à l'institution pour les CRMR de l'AP-HM) pour améliorer la saisie et mettre à jour les données CEMARA**, afin d'optimiser la participation du centre DEFHY à l'épidémiologie des maladies rares, avec pour objectif la saisie de tous les craniopharyngiomes en 2014.

- Mise en place des « **orphacodes** » pour les pathologies dont le centre de référence DEFHY est centre de compétence (maladies endocriniennes rares), avec partage de la base de données orpha spécifique endocrinologie avec l'ensemble des CRMR endocriniennes et centres de compétences.

- **Généralisation de l'utilisation des fiches « pathologies hypophysaires »** à tous les patients et pas uniquement ceux présentés en RCP (évolution du logiciel en cours par systalium).

- Participation **aux projets de cohorte RaDiCo** (insuffisance hypophysaires congénitales) avec la filière FIREENDO

3- Filière de prise en charge sanitaire et médico-sociale : structuration

5 : Le centre de référence structure une filière de prise en charge pour la maladie rare pour laquelle il a été labellisé

a- Il organise la filière de manière à garantir la continuité de la prise en charge de l'enfant à l'adulte et la permanence des soins

- **Consultation de transition** (Pr Reynaud et Dr Albarel) 3 consultations en 2013 : mars, juin et octobre 2013, début de la transition spécifique des patients porteurs de Sd Prader-Willi
- **Réunion patients sur un thème transversal** « enfant-adulte » (hypercorticisme, novembre 2013) et les médecins adultes et pédiatres, afin de faciliter la transition. Envoi des invitations aux enfants et adultes concernés (sélection des codes spécifiques par le SSPIM pour envoi)
- Site DEFHY à jour et boîte aux lettres régulièrement consultée pour des réponses rapides par un médecin (adulte ou pédiatrie) du centre DEFHY.
- Rencontre annuelle d'Endocrinologie Pédiatrique/Adulte du **Grand Sud**, le métabolisme dans tous ses états, de l'enfant à l'adulte, mars 2013 (transversal : enfant-adultes endocrinologie et métabolisme)
- Réunion de **concertation pluri-disciplinaire** (RCP) endocrinologie, neurochirurgie (Pr Dufour) et chirurgie stéréotaxique, gamma-knife (Pr Régis), à un rythme hebdomadaire avec fiches de RCP envoyées aux médecins référents depuis septembre 2012 et fiches rcp (format pdf) envoyées aux intervenants par mail après chaque réunion depuis 2013
- Poursuite de la collaboration avec le **service de Procréation Médicalement Assisté** (PMA, service du Pr Gamerre, hôpital de la Conception) : dons d'ovocytes (patientes Turner) avec consultations rapides dédiées, pompes LH-RH (infertilité masculine ou féminine d'origine supra-hypophysaire) et consultation mensuelle du Dr B. Courbière (gynécologue) dans le service d'endocrinologie.
- **Consultations** tous les mois de patients suivis en **onco-hématologie pédiatrique** et nécessitant un suivi endocrinologique (retards de croissance ou de puberté, suivi post-irradiation...) : Pr Reynaud et Dr Galambrun (Svce du Pr Michel).
- **Consultations de génétique communes** avec le Pr Philip (CRMR anomalies du développement et sd malformatifs) et les endocrinologues pédiatres : au besoin
- **Consultations multidisciplinaires** pour les patients porteurs d'une mucoviscidose dans le cadre de retard staturo-pondéral (pneumologues et endocrinologues pédiatres), toutes les semaines.
- **Réunion d'endocrinologie pédiatrique de Provence** (lundi trimestriel), à destination des endocrinologues pédiatres ou adultes et les centres de compétence par le Pr Reynaud et le Dr Simonin
- Mise en place de consultations chez les patients porteurs de pathologie hypophysaire, lors de l'annonce diagnostique ou du suivi (sur demande) avec la **psychologue** du pôle, Mme Isabelle Pellegrini, qui participe aux différents événements et activités du CRMR DEFHY (réunion patient Cushing, programme d'ETP, études psycho-sociales en cours dans le service...)

b- S'il est multi-site, le centre formalise les modalités d'organisation commune

- Centre Monosite (fiches de liaisons pour les demandes d'analyses moléculaires ou génétiques réalisées à l'hôpital de la Conception ou Trousseau au sein du CRMR Defhy, disponibles sur le site internet DEFHY)

c- Il définit des coopérations avec les centres de référence du même groupe de pathologie (nationaux, européens ou internationaux)

- Coopération avec **CRMR de la croissance** (Pr J. Léger) pour le recueil des déficits hypophysaires de l'enfant par l'intermédiaire de la base de données CEMARA, pour l'organisation de la journée des CRMR croissance et hypophyse, décembre 2013, pour l'élaboration des procédures d'annonces diagnostiques (cf I1b).
- Collaboration avec **CRMR des surrénales** pour le **registre français du Cushing** et travail en cours sur la base du registre (cushing récidivants)

- Collaborations ponctuelles avec **CRMR des troubles de la réceptivité hormonale** : envoi de prélèvements (Pr P. Rodien)
- Participation à de nombreux **travaux collaboratifs multicentriques, internationaux**, concernant la recherche de **mutation du gène AIP** dans les adénomes hypophysaires familiaux et sporadiques, les déficits hypophysaires secondaires à des **anomalies des facteurs de transcriptions hypophysaires** (cf bibliographie).
- Collaboration avec **l'ensemble des CRMR endocriniennes** pour répondre à l'appel à projet filière, instruction N°DGOS/PF2/2013/306 du 29 juillet 2013 relative à la structuration des filières de santé (FIRENDO) et proposition des RTU sur les molécules utilisées dans les maladies rares d'origine hypophysaire en endocrinologie.
- Elaboration et exploitation des différents registres européens (cf supra)

d- Il définit des coopérations avec les structures hospitalières qui prennent en charge la pathologie et notamment les centres de compétences lorsqu'ils existent

- **Diffusion des informations aux médecins référents et centres de compétences** (événements, réunions médicales ou patients, appels d'offres maladies rares, codages orphanel...) via la mailing liste et la newsletter ; **invitation aux réunions** organisées par le CRMR (journées DEFHY, GRAND SUD, réunions d'endocrinologie pédiatrique de provence du lundi...) des médecins des centres de compétence.
- Mise à jour du site **DEFHY**, avec les informations à destination des médecins référents du centre DEFHY et des centres de compétences
- Elaboration et diffusion **de la newsletter DEFHY**, semestrielle en 2013.
- Implication des centres de compétences lors de **l'élaboration du projet « filière »**

e- Il définit des coopérations avec les professionnels de santé extrahospitaliers (médecine libérale, paramédicaux libéraux, HAD, soins de suite, éventuel réseau de santé au sens de l'article L 6321-1 du CSP, etc.)

- idem pour la diffusion des informations via la mailing liste et la newsletter
- Mise à jour des procédures en février 2013

f- Il définit des coopérations avec les acteurs médico-sociaux, notamment, MDPH

- Poursuite de la collaboration avec le **service de rééducation fonctionnelle** (Pr Delarque, hôpital de la Timone) et le **centre de rééducation** de St Martin, Marseille (Dr Curallucci) pour la prise en charge des déficits hypophysaires post Traumatisme crânien
- Poursuite de la collaboration du service pédiatrique avec le **centre de soin « Arc en Ciel »** pour la prise en charge des patients présentant des déficits hypophysaires associés à des anomalies oculaires (Dr Einaudi).

g- Il formalise ses relations avec les associations de patients

- Mise en place de **conventions** entre l'AP-HM et les associations de patients concernées par les pathologies hypophysaires (association surrénale, Grandir et Assymcal).
- Implication des différentes associations dans le projet d'ETP pour les patients porteurs de pathologie hypophysaire avec participation de « patients experts » des associations de patients aux ateliers d'ETP.
- Pr T. Brue Membre du **conseil médical et scientifique** de l'association Française du diabète Insipide (**AFDI**) et Dr Simonin et Dr Albarel membres du conseil scientifique de l'association **GRANDIR**.

- **Réunion patient** « hypercorticisme et Cushing » en collaboration avec l'association surrénale en novembre 2013.
- **Affichage et informations** (brochures) concernant les différentes associations de patients dans les différents secteurs des services d'endocrinologie (pédiatrique et adulte)
- Nombreux **échanges avec les associations** (rapports, prise d'opinion...), formalisés par des mails, enregistrés sur la boîte aux lettres DEFHY
- Remise d'un **livret « alliance maladies rares »** aux patients hospitalisés (HDJ ou conventionnel) porteurs de pathologie hypophysaire, sur lequel figurent des informations concernant les associations de patients.
- Intervention du Pr Brue et du Dr Albarel lors Forum « vivre avec une maladie rare en PACA » organisé par **Alliance maladies rares**, septembre 2013

Plan d'action :

- Augmentation de la fréquence des **cs Transition** « enfant-adulte » (trimestrielle) et développement avec les autres médecins du secteur pédiatrique (avec le Dr Simonin, prévu pour 2014)
- Développement de la transition spécifique « enfant- adulte » pour les patients atteints de syndrome de **Prader-Willi**
- **Finalisation des conventions** avec les associations AFDI et craniopharyngiome-solidarité
- La mise en place d'un **dossier patient informatisé** (DPI) commun dans notre institution finalement prévue pour 2014 permettra la connexion des dossiers pédiatriques et adultes d'un même patient et une meilleure communication des données entre les différents services (neurochirurgie, endocrinologie..) assurant la prise en charge du patient.
- **Créneaux de présence des associations** de patients porteurs de pathologie hypophysaire à réfléchir (en fonction de leur disponibilité et de la demande...)
- Développement des **collaborations avec les MDPH/svce de rééducation** (avec notamment exploitation et mise à jour des données)
- Travaux collaboratifs en cours avec autres CRMR : Appel à projet relative à la structuration des filières de santé maladies rares prévues par le plan national maladies rares 2011-2014 : **filière FIREENDO**, filière santé des maladies rares endocriniennes (Instruction N° DGOS/PF2/2013/), participation aux projets de cohortes **RaDiCo**...
- Organisation de staffs « hypophyse » **en visioconférence** avec les centres de compétences du CRMR DEFHY (fréquence semestrielle).

4- Filière de prise en charge sanitaire et médico-sociale : animation

6 : Le centre de référence anime la filière de prise en charge pour la maladie rare pour laquelle il a été labellisé.

a- Il développe des outils d'échange et d'information à destination des professionnels de santé facilitant la prise en charge des malades et la continuité des soins au sein de la filière de soins qu'il anime

- Evolution et développement de la base de donnée « **pathologies hypophysaires** » avec **accès à distance sécurisé** avec code d'accès pour les médecins référents ayant besoin d'avoir accès aux données de leurs patients, et afin qu'ils aient un accès aux décisions de RCP et émission d'une « **fiche RCP** » **envoyée aux référents** pour les patients dont le dossier est discuté et envoi sous forme de pdf aux participants. Diffusion progressive aux médecins régionaux de l'utilisation, avec un accès contrôlé et des droits « limités » (101 fiches rentrées en 2013, 139 fiches fin 2013) <http://timone.systaliem.eu/>
- Mise à jour régulière (notamment rubrique espace patient) du **site internet du centre de référence DEFHY** avec mise à disposition sur le site **des nouvelles cartes d'insuffisance surrénale** « simplifiées » (élaborées avec l'association surrénale) et de la **carte « diabète insipide central »** (élaborée en collaboration avec l'AFDI (association française du diabète insipide)).
- Article dans le **quotidien du médecin du 16/12/2013 num 9289** : « maladie de Cushing, molécules émergentes » (Dr Castinetti)
- Diffusion des **livrets d'information et des affiches** sur les pathologies hypophysaires et diffusion de l'information concernant la mise en place du **programme d'ETP DEFHYEDU** via la mailing liste du CRMR DEFHY, la newsletter (3 et 4), le site internet DEFHY et le forum « vivre avec une maladie rare en PACA » en septembre 2013 (Dr Albarel, présentation du programme).
- Diffusion des informations concernant les réunions et rencontres médicales via le **site et journal AP-HM** « en bref » afin d'en améliorer l'annonce.

b- Il développe des outils en lien avec les associations pour favoriser l'échange et le partage d'information avec les malades et leur famille

- **Evaluation de la satisfaction** des patients et de la **bonne utilisation** des cartes (insuffisance surrénale et diabète insipide): enquêtes en cours
- Poursuite de l'**enquête de qualité de vie** (questionnaire SF36) dans le secteur adulte
- **Enquête réalisée en collaboration avec l'AFDI** sur le « Minirin », conservation, efficacité, galénique... (Mme Villaret, AFDI)
- Mise à jour et diffusion d'informations concernant les **associations** « pathologies hypophysaires rares » dans le service grâce à des brochures propres à chaque association, grâce à la présence des « patients experts » de différentes associations aux ateliers du programme d'ETP, mise à jour et diffusion des coordonnées postales et mail de ces associations via le **site DEFHY**.
- **Lancement du programme d'ETP « DEFHYEDU »** en lien permanent avec les associations de patients (réunion de mise en place en mars 2013 avec présence des représentants d'association de patients, mails, patients experts...) avec proches présents à de nombreux diagnostics éducatifs et ateliers.
- **Réunion patients** en collaboration avec l'association surrénale sur les « hypercorticisme et Cushing » novembre 2013
- Article dans le **bulletin de l'association « Grandir » avril 2013** sur la réunion patient de décembre 2012 sur le thème des « pathologies de la GH » et le programme d'ETP DEFHYEDU.
- Article sur le programme d'ETP DEFHYEDU dans le **bulletin de l'association « Grandir » de novembre 2013 et bulletin de l'association surrénale n 30, décembre 2013**
- **Echanges de mail** réguliers via la boîte DEFHY avec les associations de patients (53 en 2013)

c- Il organise des actions de formation et d'information auprès des professionnels de santé

- cf 1c et 3b

d- Il organise des actions de formation et d'information auprès des malades ou de leur famille (actions d'éducation thérapeutique notamment)

- Lancement du **programme d'ETP « DEFHYEDU »** (19 patients inclus en 2013) : Education thérapeutique pour les patients porteurs de pathologie hypophysaire, coordonné par le Dr Albarel, réalisé en collaboration avec les associations de patients et le secteur pédiatrique.
- **Livrets d'éducation patient** : - déficit hypophysaire-diabète insipide et acromégalie et Cushing, **questionnaires réalisés** chez 33 patients acromégales, 25 Déficit hypophysaire et 10 Cushing en 2013.
 - Elaboration du livret adénome à prolactine en cours.
- **Réunion patients** en collaboration avec l'association surrénale sur « hypercorticisme et Cushing », avec présence et intervention de la psychologue du pôle, Mme I. Pellegrini, novembre 2013
- Communication aux membres des associations de patients grâce :
 - .Article dans le **bulletin de l'association « Grandir » avril 2013** sur la réunion patient de décembre 2012 sur le thème des pathologies de la GH
 - .Article sur l'ETP dans le **bulletin de l'association « Grandir »** (dec 2012, nov 2013) et **bulletin de l'association surrénale** num 30, décembre 2013

e- Il évalue la satisfaction des correspondants professionnels de santé, des associations de malades, des malades et de leur famille

- Poursuite de l'enquête de satisfaction patients et diffusion des résultats de l'enquête de satisfaction de la réunion patient « hypercorticisme et Cushing » (Newsletter 4).

f- Il produit et diffuse un rapport annuel d'activité

- **Diffusion des rapports d'activité** (quinquennal, puis annuel en 2012) via le site DEFHY (annoncé dans la newsletter 3), aux partenaires du CRMR DEFHY.

Plan d'action :

- Optimisation du recrutement du programme **d'ETP « DEFHYEDU »** avec intégration du secteur pédiatrique en 2014 et présentation du programme lors de congrès ou réunions médicales.
- Développement des **rapports avec les associations** : convention (autres associations impliquées dans les pathologies hypophysaires : AFDI, craniopharyngiome-solidarité), intervention sur place, enquêtes et études en commun.
- Amélioration de **l'exhaustivité du rapport d'activité**, grâce à l'exploitation des orphacodes
- **Livret patient** hyperprolactinémie en cours d'élaboration.
- Une **enquête de satisfaction spécifique pour les associations** de patients sera réalisée auprès des associations concernées par les pathologies hypophysaires rares (association surrénale, craniopharyngiome-solidarité, AFDI, GRANDIR, ASSYMCAL...), en 2014.
- Traitement et interprétation des **enquêtes de qualité de vie** et mise à jour des questionnaires SF36 et ajout de données épidémiologiques sur le patient afin d'en optimiser l'exploitation.
- Poursuite et développement des **FMC** organisées par le centre DEFHY auprès des médecins endocrinologues et généralistes de la région, afin d'optimiser la diffusion des informations concernant les pathologies hypophysaires rares et le programme d'ETP DEFHYEDU aux professionnels de santé.
- Partenariat avec la start-up « Sanoia » pour accès et diffusion de la carte de soin « insuffisance surrénale » via **internet sur la fiche patient « Sanoia »** (site sécurisé) et accessible via un ordinateur ou une application spécifique, avec implication des associations de patients et mise en place de liens spécialisés.

3- Synthèse de l'évaluation

- Difficultés rencontrées :

- . **Budget** : Nécessité de recruter une psychologue sur le pôle à défaut de budget dédié au Centre de référence. Pas de mise en commun entre les différents CRMR de l'AP-HM d'un opérateur de saisie pour entrer les patients dans CEMARA comme initialement prévu.
- . **Ressources humaines** : persistance du manque de personnel médical et ARC en pédiatrie. A l'heure actuelle, aide d'un ARC sur le projet Nordinet ainsi que pour Genhypopit.
- . **Système d'information** : à perfectionner, notamment en pédiatrie où le codage n'est que partiellement réalisé en consultation (problème de personnel). Amélioration avec les orphacodes, lorsqu'ils pourront être exploités. De plus, enregistrement différent des hospitalisations et des consultations (SESAME à CORA), donc difficultés dans la saisie, le traitement et l'interprétation des données avec probablement une sous-évaluation de l'activité actuelle.
- . **Centres de compétences** : pas toujours impliqués dans la saisie des données, orphacodes, car pas de budget propre...

- Points forts en 2013 :

- . Poursuite et diffusion de la **newsletter** semestrielle DEFHY.
- . **Conventions avec les associations de patients (association surrénale, assymcal et GRANDIR)**
- . Mise en place du **programme d'ETP DEFHYEDU**, avec intervention de patients experts
- . Ouverture du **poste de praticien hospitalier** en novembre 2013
- . Elaboration d'un **rapport d'activité** annuelle et diffusion
- . Evolution de la **base de donnée « pathologie hypophysaire »** avec notamment l'élaboration et l'envoi aux référents de la « fiche RCP »
- . Mise en place et mise à jour des « **orphacodes** » avec le SSPIM, en 2013, avec liste fournie aux centres de compétence (instruction N DGOS/PF2/2012/389 du 16 novembre 2012)
- . Réponse à l'appel à projet relative à la structuration des filières de santé maladies rares **filière FIRENDO**, filière santé des maladies rares endocriniennes (Instruction N° DGOS/PF2/2013/)
- . Evaluation de l'**activité de recours** en HDS et HDJ sur 2 mois en 2013

- Points à améliorer ou développer en 2014 :

- . **FMC et médiatisation** à développer (preceptorship « Marseille University Specialized International Course on PITuitary » prévu en 2014)
- . Introduction du secteur pédiatrique dans le **programme d'ETP DEFHYEDU**
- . **Conventions** avec les autres associations (AFDI, craniopharyngiome-solidarité)
- . Elaboration d'un **PNDS « acromégalie »** (réponse à une enquête INVS)
- . **Enquête de satisfaction « associations »**
- . Interprétation des questionnaires de qualité de vie **SF36**.
- . Exploitations des « **orphacodes** » avec amélioration de l'exhaustivité de l'activité du CRMR DEFHY.
- . **CEMARA** : demande d'un **opérateur de saisie** mutualisé entre les CRMR AP-HM afin de permettre la saisie des patients maladies rares, avec pour objectif en 2014 la saisie des patients porteurs de craniopharyngiome.
- . Projets de recherche ou clinique avec les autres CRMR à développer (Prader-Willi notamment..)
- . Développement des liens avec les **centres de compétences**, grâce notamment à la **filière FIRENDO**, à l'organisation de **visioconférences**
- . Réévaluation de l'**activité de recours** en consultation (enquête à remettre à jour)
- . Développement des **collaborations avec les MDPH**
- . Développement des **consultations de transition enfant-adulte** avec les autres médecins du secteur pédiatrique (prévu en 2014 avec le Dr Simonin)
- . Exploration de **nouveaux supports de diffusion de l'information** (fiche patient « sanoia » à développer dans les maladies rares sur internet)